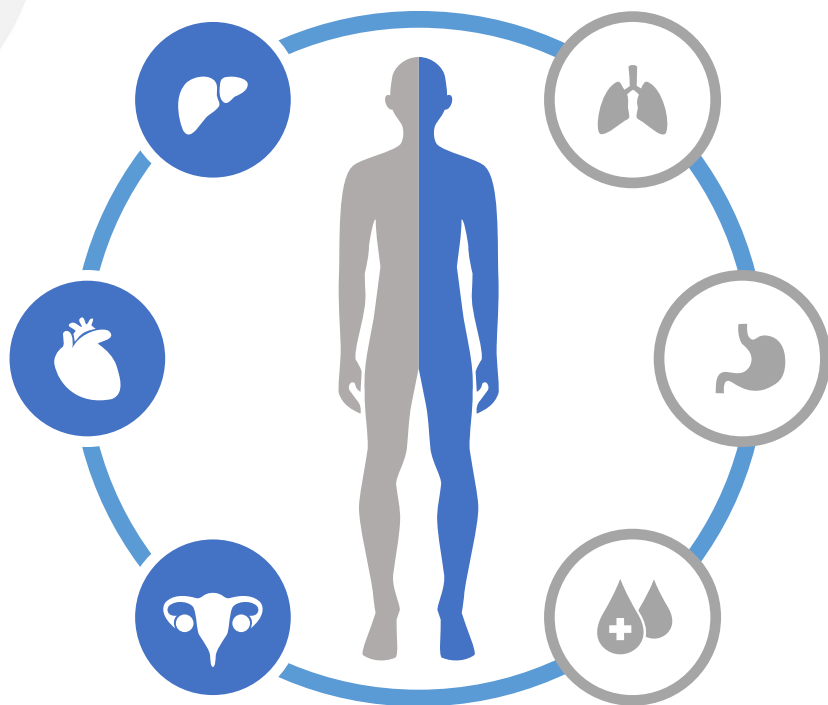


# GUIA DE L'USUARI

## UNITAT DE MALALTIES MINORITÀRIES DEL PARC TAULÍ



# Sabeu què és una Malaltia Minoritària ?



Una malaltia minoritària no és res més que una malaltia poc coneguda. I perquè és poc coneguda us preguntareu? Doncs només pel fet que la pateix molt poca gent en el món però, compte, sabeu quantes persones hi ha a Catalunya amb una malaltia minoritària ? Doncs unes 400.000! Ja no són tan rares oi?

Les malalties minoritàries normalment són complexes de tractar i necessiten un equip multidisciplinari molt ben organitzat que doni la resposta adequada en el moment adequat i es clar, això necessita d'una bona coordinació no? És per això que heu entrat a la Unitat de Malalties Minoritàries del Parc Taulí, una unitat que el que pretén es fer-vos un seguiment més proper i coordinat de totes aquelles accions clíniques necessàries per fer front a la vostra malaltia.

Com veureu, a la nostra web de les Malalties Minoritàries existeixen unitats diferents especialitzades en cadascuna de les malalties i en elles podreu trobar-hi coses molt interessants com ho són la informació de la malaltia, associacions de pacients, notícies i esdeveniments, enllaços i moltes coses més.

Sabeu quants tipus de malalties minoritàries existeixen? més de 7000! i per això és possible que a la nostra web no hi trobeu totes les malalties però, amb el temps, anirem posant-ne més i més!

# Com accedir a la Unitat de Malalties Minoritàries?

Per accedir a la Unitat de Malalties Minoritàries del Parc Taulí és imprescindible que, o bé el vostre metge d'atenció primària (CAP) o bé al vostre metge de referència del vostre hospital, faci arribar **una sol·licitud de derivació a l'oficina d'enllaç, única finestra d'entrada** que canalitza totes les peticions provinents dels diversos àmbits assistencials i territorials. **No és possible accedir a la Unitat de Malalties Minoritàries per iniciativa pròpia sense la derivació d'un especialista.**

Atenció Primària



Associacions Pacients



Altres Hospitals



Altres CC. AA.



**Oficina d'enllaç**



**Minoritaries@tauli.cat**

## 1- Pacients residents a Catalunya

Si el pacient resideix dins de Catalunya, cal que sol·liciti una derivació al seu metge d'atenció primària o especialista de l'hospital, i que la faci arribar al Parc Taulí a través de l'Oficina d'Enllaç ([minoritaries@tauli.cat](mailto:minoritaries@tauli.cat)).

Els pacients poden consultar el seu CAP de referència a través del Cercador de centres de la web del Catsalut (<http://catsalut.gencat.cat/ca/centres-sanitaris/>).

## 2- Pacients residents fora de Catalunya

Si el pacient és resident en una altra comunitat autònoma, cal que l'especialista del seu centre de referència realitzi la sol·licitud a la Unitat de Malalties Minoritàries del Parc Taulí i la tramiti a través del sistema SIFCO, requisit obligatori per a pacients externs a Catalunya.

# Què és una UEC i com funciona?

Una **Unitat d'Expertesa Clínica (UEC)** és una **unitat especialitzada** dins del sistema sanitari català amb un alt nivell de coneixement i experiència en el diagnòstic, tractament i seguiment de malalties minoritàries.

Al **Parc Taulí disposem de Cinc Unitats d'Expertesa Clínica**, cadascuna especialitzada en l'abordatge de les diferents malalties minoritàries, i actuen com a referents clínics i organitzatius, oferint atenció multidisciplinària, integral i coordinada als pacients que requereixin un seguiment especialitzat.



## UEC - Respiratòries

**Acreditat per Pediatria i Adults en les àrees:**

1. Malalties pulmonars intersticials (Pediatria i Adults)
2. Fibrosis Quística (Pediatria i Adults)
3. Bronquièctasis (Pediatria i Adults)
4. Discinèsia ciliar primària (Pediatria)



## UEC - Endocrines

**Acreditat per Pediatria i Adults en les àrees:**

1. Síndromes de creixement i obesitat genètica (Pediatria)
2. Trastorn de l'homeòstasi de calci i fòsfat (Pediatria i Adults)



## UEC - Autoimmune Sistèmiques

**Acreditat per Pediatria i Adults en les àrees:**

1. Vasculitis minoritàries (Pediatria i Adults)
2. Sistèmiques minoritàries (Pediatria i Adults)



## UEC - Neuromusculars

**Acreditat per Adults en totes les àrees:**

1. Malalties Musculars
2. Malalties de nervi perifèric
3. Defectes de la unió neuromuscular
4. Malalties de la neurona motora
5. Altres malalties neuromusculars



## UEC - Cognitiu Conductuals

**Acreditat per Pediatria i Adults en totes les àrees:**

1. Alteracions cromosòmiques
2. Alteracions de la cromatina
3. Alteracions de les vies de reparació DNA
4. Alteracions neurodesenvolupament
5. Alteracions dels reguladors de transcripció
6. Trastorn d'impressió genètica
7. Bafopaties (SWI/SNF)
8. Ciliopaties
9. Craneosinostosi
10. Malformacions sistema nerviós central
11. MTORpaties
12. Rasopaties
13. Síndrome de talla baixa amb grau variable de discapacitat intel·lectual
14. Síndromes d'hipercreixement
15. Telomeropaties
16. Altres

# Escrit dels nostres professionals als usuaris afectats per malalties minoritàries

Benvolguts pacients i familiars propers!

Ens posem en contacte amb vosaltres perquè molt probablement compartirem moments importants en l'evolució i la cura de la vostra malaltia.

El primer que volem dir-vos és que, **NO ESTEU SOLS**.

Posem al vostre servei l'experiència de més de 50 anys amb les malalties minoritàries amb el suport clínic i emocional que necessiteu.

Hem dissenyat un espai web per tal que pugueu fer les consultes que considereu pertinents i sempre que ho necessiteu. Allà hi trobareu, no només informació sobre la malaltia i sobre el nostre hospital, sinó també enllaços i informació que poden servir d'ajuda i ser del vostre interès.

Hi trobareu també associacions de familiars i persones que és troben en una situació similar a la vostra, creiem que poden ser de gran ajuda.

En tot cas, estem a la vostra disposició per acompanyar-vos en tot allò en el que us puguem ajudar, aclarir els vostres dubtes o buscar els recursos més adients per tal de poder-vos oferir tot allò que necessiteu.

Atentament, L'Equip d'atenció a les Malalties Minoritàries.



# D'acord, i ara què ?

Feu-nos arribar les derivacions, consultes, dubtes... a l'oficina d'enllaç. A partir d'aquí ja tot depèn de cada de malaltia i en funció de cadascuna d'elles anirem dissenyant un pla d'atenció personalitzat per a cadascun de vosaltres.

Estigueu tranquils, deixeu que l'especialista faci la seva feina i recolzeu-vos amb tots els mitjans que anirem posant a la vostra disposició en el transcurs de la malaltia.

Deixeu-vos assessorar pels nostres professionals i pregunteu tot el que no entengueu. Podeu començar per visitar el nostre espai web i buscar informació. La majoria de les malalties minoritàries comparteixen els mateixos enllaços i podeu trobar informació dins d'una unitat específica que us pot servir també per a la vostra malaltia.



## Aconsellem visitar

[Orphanet](#) – Portal Europeu de Malalties Minoritàries

[EURORDIS](#) – Federació Europea de Malalties Minoritàries

[FEDER](#) – Federación Española de Enfermedades Raras

[FECAMM](#) – Federació Catalana de Malalties Minoritàries

[SERVEI CATALÀ DE LA SALUT](#) – Informació de Malalties Minoritàries